Tema 3. La herencia genética.

1. Conceptos preliminares.

* Genética. Ciencia que estudia todo lo referente a la herencia biológica, los genes y su expresión en los organismos. Se encarga de estudiar el mecanismo de transmisión de los caracteres de una especie.

Recordemos: Carácter innato / congénito. Nacemos con él.

Carácter adquirido.

* Desde que surgieron la agricultura y la ganadería el hombre ha manipulado los cruzamientos entre individuos para seleccionar y potenciar determinados caracteres. Sin embargo los primeros trabajos científicos fueron publicados en 1866 por Gregor Mendel.
* Posteriormente, en las primeras décadas del siglo XX, se fueron introduciendo los conceptos primordiales de la genética básica o mendeliana: gen, homocigótico, etc. (Bateson y Johannsen).
* En esta época aún no se sabía cuál era la naturaleza de la molécula contenedora de la información genética.
* En los años 40 Griffith demostró la existencia de “un principio transformante” capaz de transformar una cepa inocua de pneumococos en otra patógena productora de neumonía. Más tarde Avery comprueba que esta sustancia es el ADN.

1. Conceptos fundamentales en genética mendeliana.

* Cada gen posee dos versiones, una en cada uno de los cromosomas homólogos que forman una misma pareja. Ambas copias se denominan alelos.
* Un carácter cuyos alelos son idénticos se denomina homocigótico. Si los alelos son distintos el carácter es heterocigótico.

Dibujo. Parejas cromosomicas con ambos tipos de caracteres.

* El alelo que se manifiesta es dominante, el que queda oculto se llama recesivo. Para nombrarlos se usa la inicial del alelo dominante en mayúscula para éste y en minúscula para el recesivo.

Nomenclatura de un carácter. Forma de indicarlo.

* Puede ocurrir que en un carácter heterocigótico no se manifieste ningún alelo sino una mezcla de ambos, en tal caso se denominan alelos intermedios y cada uno se nombra con su inicial en mayúscula.

Ejem: Carácter color de la flor en el dondiego de noche.

* A veces se manifiestan simultáneamente los dos caracteres. Si esto ocurre son codominantes.

Ejem 1: Color del pelo. Ejem 2: Grupo sanguíneo.

* Existen por tanto tres tipos de herencia: dominante, intermedia y codominancia.
* El conjunto de genes que un individuo posee en su genoma constituye su genotipo. Los caracteres que se manifiestan determinan el fenotipo.

Ejem. Pelo negro/Pelo rubio

* Algunos genes se manifiestan de manera distinta según el ambiente en que se encuentran. Un ejemplo es la altura que está influenciada por la dieta y los hábitos saludables.
* Existen dos tipos de características genéticas:
  + Continuas. Gradación: Altura, pigmentación.
  + Discontinuas. Dos opciones: Presencia/Ausencia. Blanco/Negro.

1. ¿Cómo se transmiten los genes?

* Lo estudiaremos con el carácter color de ojos que está determinado por dos caracteres el marrón que es dominante y el verde que es recesivo.

1. Leyes de Mendel.

* Utilizaba plantas a las que consideraba razas puras, con todos sus caracteres en homocigosis, pues las obtenía mediante autofecundación.
* Distingue tres generaciones:
  + Primera. Designada como parentales (P). Son Razas puras. Tras cruzarlas obtiene semillas que al germinar dan lugar a la siguiente generación.
  + Segunda. Llamada primera generación filial (F1). Son todas heterocigóticas. Las semillas obtenidas al cruzarlas generan la siguiente generación.
  + Tercera. Es la segunda generación filial (F2). Surge del cruzamiento de individuos de la anterior.
* Trabaja con diferentes caracteres. Algunos ejemplos son:
  + Color de la semilla. Amarillo o verde.
  + Superficie de la semilla. Lisa o rugosa.
  + Longitud del tallo. Largo o enano.
  + Color de la flor. Roja o blanca.
* Tras sus estudios establece tres leyes:
* Primera. Ley de la uniformidad en la primera generación filial.
  + Su interpretación es que unas características (alelos) dominan sobre otras.
  + Estudio de la primera ley.
* Segunda. Ley de la segregación de los caracteres.
  + El alelo que permanece oculto en la primera generación filial reaparece en la segunda.
  + Estudio de la segunda ley.
  + Su consecuencia es el cruzamiento de prueba que permite determinar el genotipo de un individuo de F2 cruzándolo con el parental homocigótico recesivo. ¿Cómo se realiza talcruzamiento?
* Tercera. Ley de la independencia en la herencia de los caracteres.
  + Se estudian simultáneamente dos caracteres situados en distintas parejas cromosómicas.
  + Estudio de la tercera ley.
  + Si los genes están ligados la proporción fenotípica en F2 sería diferente.
* A veces aparecen proporciones diferentes que parecen desobedecer las leyes de Mendel.
  + Alelos letales. Pueden ser dominantes o recesivos y cuando están en homocigosis producen la muerte del individuo.

Ejem. Color del pelo en el cobaya

* + Interacción génica. Una pareja de alelos influye en la expresión de los alelos de otra. Por ejemplo si un gen impide la formación de pétalos no se expresarán los alelos del color.

1. Teoría cromosómica de la herencia. Pag 137.

* Sus puntos básicos son:
  + Los genes se encuentran en los cromosomas situados linealmente unos a continuación de otros.
  + Los genes que están en cromosomas distintos se heredan independientemente unos de otros tal como indica la tercera ley de Mendel. Los genes que están situados en un mismo cromosoma se denominan genes ligados.
  + Si están muy cercanos entre si se heredan de manera conjunta pues es poco probable que recombinen en la meiosis cuando se están formando los gametos.
  + A mayor distancia entre ellos mayor posibilidad de recombinar y de que aparezcan gametos que mezclen genes (o alelos) procedentes del padre y de la madre.

Genética humana. Pag 138.

1. La determinación del sexo.

* En el ser humano y en muchas especies de animales y plantas el sexo viene determinado por dos cromosomas sexuales que se diferencian por su tamaño y número de genes: el cromosoma X y el cromosoma Y.
* Ambos sólo comparten un pequeño fragmento homólogo y en el resto, mucho mayor en el X, poseen genes exclusivos.
* Ejercicio. Dibujar ambos cromosomas señalando las regiones homólogas y las regiones exclusivas.
* La mujer es el sexo homogamético XX y todos sus gametos llevan uno de tales cromosomas.
* El hombre es el sexo heterogamético XY. La mitad de sus espermatozoides contienen un cromosoma X y la otra mitad llevan un cromosoma Y.
* En el momento de la fecundación es el tipo de espermatozoide el que determina el sexo del nuevo individuo.

1. Herencia ligada al sexo.

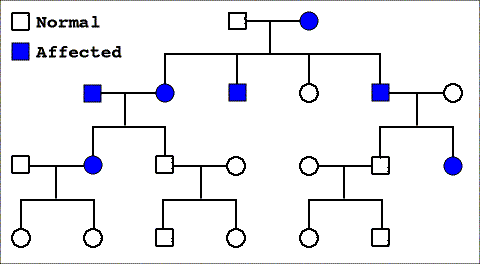
* Tiene lugar en aquellos caracteres cuyos genes se sitúan en los cromosomas sexuales. Estudiaremos tres ejemplos.
  + Daltonismo.
    - Dificultad para distinguir los colores (rojo/verde).
    - Se debe a un alelo recesivo situado en el cromosoma X.
    - Se designa como Xd.
    - Las mujeres pueden ser XX (normal), XXd (normal portadora) o XdXd (daltónica).
    - Los hombres pueden ser XY (normal) o XdY (daltónico).
    - Ejercicio. ¿Qué descendencia obtendremos al cruzar un hombre daltónico con una mujer cuyo padre también lo era?
  + Hemofilia.
    - Imposibilidad de coagulación sanguínea.
    - Se debe a un alelo recesivo situado en el cromosoma X.
    - Designado como Xh.
    - Es letal en homocigosis por lo que las mujeres hemofílicas suelen morir durante el desarrollo embrionario.
    - Las mujeres pueden ser XX (normal), XXh (normal portadora). XhXh (letal, no nacen).
    - Los hombre será XY (normales) o XhY hemofílicos.
    - Ejercicio. Indicar la descendencia de los cruzamientos mujer portadora x hombre normal y mujer portadora x hombre hemofílico.
  + Hipertricosis auricular.
    - Desarrollar pelos largos y gruesos en las orejas.
    - Se debe a un gen situado en el cromosoma Y.
    - Se designa como Yha.
    - Siempre se manifiesta pues el hombre es haploide para tal dotación.
    - Lo transmiten los padres a todos sus hijos varones.
    - XY es normal y XYha con hipertricosis.
* Existen caracteres influenciados por el sexo.
* Tal es el caso de la calvicie que en heterocigosis resulta dominante en el hombre y recesivo en la mujer. Caracterizar.

1. Herencia de los grupos sanguíneos.

* Es un carácter donde se mezclan la codominancia y la herencia dominante.
* Hay tres alelos. El A y B son codominantes entre sí pero dominantes respecto al O que es recesivo.
* Ejercicio. ¿Pueden una mujer del grupo AB y un hombre del grupo O tener un hijo del grupo B? ¿Y del grupo O? Razonar las respuestas. ¿A qué grupos puede donar sangre el primer niño? ¿De cuáles puede recibir?

1. Pedigrís y árboles genealógicos.

* Representan los cruzamientos y características de individuos de varias generaciones.
* El hombre se representa con un cuadrado y la mujer con un círculo.
* Los símbolos de los individuos que no presentan la anomalía son claros y los de los que si la llevan son de color oscuro.
* Las líneas horizontales señalan cruzamientos y/o individuos de la misma generación. Las verticales indican relaciones de parentesco y/o el número generacional.

[](http://www.google.es/url?sa=i&rct=j&q=&esrc=s&frm=1&source=images&cd=&cad=rja&docid=WGsKsVQrwWHGkM&tbnid=aKNecbPefb35sM:&ved=0CAUQjRw&url=http://pedigree.usegrid.net/&ei=bgE-UdDxLLCV0QXFmIGYAQ&bvm=bv.43287494,d.ZGU&psig=AFQjCNEE3JoIF557wNN9QGyUonssMYYgwQ&ust=1363104427638448)

* Ejercicio. La acondroplasia es una anomalía determinada por un gen autosómico que da lugar a un tipo de enanismo en la especie humana. Dos enanos acondroplásicos tienen dos hijos, uno acondroplásico y otro normal.
  + La acondroplasia, ¿es un carácter dominante o recesivo
  + ¿ Cuál es el genotipo de cada uno de los progenitores?¿Cuál es la probabilidad de que el próximo descendiente de la pareja sea normal? ¿Y de qué sea acondroplásico?
  + Razonar las respuestas y hacer un esquema del cruzamiento.

1. Alteraciones en el número de cromosomas. Pag 140.
2. Prevención y diagnóstico de trastornos genéticos. Pag. 142.